

Transitionssprechstunde

Ein wichtiges Anliegen ist uns auch die Unterstützung von Patientinnen und Patienten mit seltenen genetisch-bedingten Erkrankungen im **Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenenmedizin**. Dafür bieten wir gemeinsam mit der Klinischen Genomik des Zentrums für Humangenetik und Genommedizin an der Uniklinik RWTH Aachen eine Transitionssprechstunde an.

Darüber hinaus bieten wir für alle Altersgruppen Diagnostik bei **Ehlers-Danlos-Syndromen und vergleichbaren Erkrankungen** sowie eine entsprechende Weiterbetreuung bei Kindern und jungen Erwachsenen an. Bei Interesse melden Sie sich gerne in beiden Fällen am **ZSEA** unter den angegebenen Kontaktmöglichkeiten.

Klinisch-genetische Diagnostik

Die Teilnahme am Modellvorhaben Genomsequenzierung ermöglicht es uns, bei Patientinnen und Patienten in geeigneten Fällen eine **umfassende molekulare Diagnostik** durchzuführen (www.ukaachen.de/kliniken-institute/institut-fuer-humangenetik-und-genommedizin/modellvorhaben-genomsequenzierung/).

Bitte kontaktieren Sie bei Interesse das **ZSEA** oder die **Ambulanz des Zentrums für Humangenetik und Genommedizin** (www.humangenetik.ukaachen.de). Ärztliche Ansprechpartnerin ist **Univ.-Prof. Dr. med. Miriam Elbracht**.



Zentrale Nummern

Tel.: 0241 80 87222 (Telefonassistent)
Fax: 0241 80 33 87021
zsea@ukaachen.de

Kontaktdaten

Vorstandssprecher

Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke
Uniklinik RWTH Aachen
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen und Direktor des Instituts für Digitale Allgemeinmedizin

ZSEA-Postadresse:

Pauwelsstraße 30
52074 Aachen

Ansprechpersonen

Kyros Mani
Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin und ärztlicher Leiter
Dr. med. Corinna Mühlenbein
Fachärztin für Dermatologie und Venerologie und ärztliche Patientenlotsin
David Zhang
Arzt in Ausbildung (Neurologie) und ärztlicher Patientenlotse
Dr. rer. nat. Christopher Schippers
Koordinierender Geschäftsführer
Dr. phil. Michaela Hesse
Sozialwissenschaftlerin

zsea@ukaachen.de

So können Sie uns unterstützen

Wenn Sie unsere Arbeit unterstützen möchten, dann helfen Sie uns mit einer Spende! Ihre Spenden sind sehr willkommen und werden zu **100 Prozent** für die Arbeit für Patientinnen und Patienten mit einer Seltenen Erkrankung eingesetzt.

Sparkasse Aachen

IBAN: DE27 3905 0000 0013 0040 15
BIC: AACSD33

Bitte geben Sie im Verwendungszweck „Spende IA 225040“ an, damit die Spende auch dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen zugeordnet werden kann. Wenn Sie zusätzlich im Verwendungszweck Ihre Adresse angeben, wird Ihnen automatisch eine Spendenquittung zugesandt.

**UNIKLINIK
RWTHAACHEN**

**Zentrum für Seltene Erkrankungen
Aachen (ZSEA)**



Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen

Univ.-Prof. Dr. med. Martin Mücke
Vorstandssprecher

Univ.-Prof. Dr. med. Miriam Elbracht
Stellvertretende Vorstandssprecherin

Kyros Mani
Ärztlicher Leiter

www.ZSEA.ukaachen.de



Univ.-Prof. Dr. med.
Martin Mücke



Univ.-Prof. Dr. med.
Miriam Elbracht

**Liebe Patientinnen und Patienten,
liebe Kolleginnen und Kollegen,
sehr geehrte Damen und Herren,**

Betroffene mit Verdacht oder Diagnose einer Seltenen Erkrankung stellen uns alle vor besondere Herausforderungen. Wir haben daher 2014 das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEA) an der Uniklinik RWTH Aachen gegründet. Dort sind neben einer Geschäftsstelle mit Lotsenfunktion, die insbesondere die Diagnosefindung unterstützt, zwölf Behandlungs- und Forschungszentren in unterschiedlichen Indikationsgebieten, in denen Expertinnen und Experten entsprechend Versorgung und Betreuung voranbringen, miteinander vernetzt.

In unserer Arbeit verstehen wir uns explizit als Partner, der kompetente medizinische Ansprechpersonen zur Verfügung stellen will.

Zentrale Ziele sind es, Patientinnen und Patienten auf dem Weg zur richtigen Diagnose zu begleiten und sie bei den von uns vertretenen Seltenen Erkrankungen zu versorgen und zu betreuen, wo es notwendig ist. Gerne stehen wir Ihnen dazu mit unserer Expertise, die auch psychosoziale Beratung umfasst, zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Univ.-Prof. Dr. med.
Martin Mücke

Univ.-Prof. Dr. med.
Miriam Elbracht

Definition

Von einer Seltenen Erkrankung spricht man, wenn sie bei nicht mehr als einem Erkrankten pro 2.000 Personen auftritt. Weltweit gibt es schätzungsweise bis zu 8.000 Seltene Erkrankungen. Allein in Deutschland geht man von etwa vier Millionen Betroffenen aus.

Aufgaben und Ziele

- Optimierung der **Patientenversorgung** und Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen und Angehörigen durch fächerübergreifende Expertenteams
- **Intensivierung und Bündelung der Forschung** für einen schnellen Wissenstransfer in praxisorientierte Anwendung zugunsten der Patientinnen und Patienten
- Optimierung der **Aus-, Fort- und Weiterbildung** in den Gesundheitsberufen sowie Sensibilisierung der breiten Öffentlichkeit für das Thema Seltene Erkrankungen
- **Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen**, um noch besser auf die Bedürfnisse der Betroffenen eingehen zu können

Schwerpunkte

- Seltene neurologische Erkrankungen
- Seltene hämatologische Erkrankungen
- Seltene Lebererkrankungen und gastrointestinale Erkrankungen
- Gesichts- und Skelettfehlbildungen
- Seltene Nierenerkrankungen des Erwachsenen
- Seltene entzündlich vermittelte Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters
- Retinopathien und Retinopathiesyndrome
- Syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen
- Seltene Allergien und Hauterkrankungen
- Seltene erbliche Tumorerkrankungen
- Seltene angeborene Herz- und Kreislauferkrankungen
- Intestinale Rehabilitation, seltene Darmerkrankungen, Darmversagen und chronisch entzündliche Darmerkrankungen
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathien und Keratinopathien (Forschungszentrum: keine Patientenversorgung)

Für uns wichtig

Wir bitten **Patientinnen und Patienten** bzw. deren Angehörige, sich nur nach Rücksprache mit einer Ärztin oder einem Arzt, ob eine Kontaktaufnahme zum ZSEA sinnvoll sein kann, bei uns zu melden (weitere Infos auf www.ZSEA.ukaachen.de). Im Falle einer **gesicherten Diagnose** kontaktieren Sie bitte die Ansprechpersonen in den entsprechenden Behandlungs- und Forschungszentren (siehe ZSEA-Homepage). **Bei unklaren Erkrankungsbildern** und allen weiteren Anfragen stehen **Kyros Mani** und **Dr. med. Corinna Mühlenbein** gern zur Verfügung.



Das ZSEA ist Mitglied im Netzwerk der nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen (www.nrw-zse.de).